FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1966 N°

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

par

BAUDRILLART Pierre, Marie, Georges,

Ancien Externe des Hôpitaux de Paris

Né le 15 Janvier 1936, à Dijon (Côte-d'Or)

Présentée et soutenue publiquement le

MALADIE DE VON RECKLINGHAUSEN FORME OCULO-FACIALE BILATÉRALE ET GLIOME DU CHIASMA

Président : Mr. Guy OFFRET, Professeur.

DUPUYTREN-COPY
9, Rue Dupuytren
Paris (6e)
1966

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1966 N°

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

par

BAUDRILLART Pierre, Marie, Georges,

Ancien Externe des Hôpitaux de Paris

Né le 15 Janvier 1936, à Dijon (Côte-d'Or)

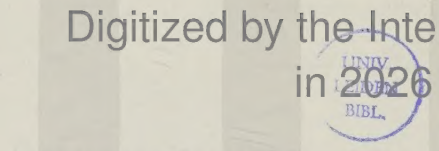
Présentée et soutenue publiquement le

MALADIE DE VON RECKLINGHAUSEN FORME OCULO-FACIALE BILATÉRALE ET GLIOME DU CHIASMA

Président : Mr. Guy OFFRET, Professeur.

DUPUYTREN-COPY
9, Rue Dupuytren
Paris (6e)
1966

Digitized by the Internet Archive
in 2026



https://archive.org/details/IA41546825_0042

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. ALAJOUANINE (T.), AUBIN (A.), BENARD (H.), BINET (L.), BULLIARD (H.), CATHALA (J.), CHABROL (E.), CHAILLEY-BERT (P.), DEBRE (R.), FEY (B.), GALLIARD (H.), GAUDART d'ALLAINES (F. de), GENNES (L. de), HALPHEN (E.), HAZARD (R.), HEUYER (G.), LAROCHE (G.), LAVIER (G.), LELONG (M.), LEVY-SOLAL (E.), LIAN (C.), MARCHAL (G.), MATHIEU (P.), MONOD (R.), MOREAU (R.), MOULONGUET (P.), PASTEUR VALLERY-RADOT, PETIT-DUTAILLIS (D.), PIEDELIEVRE (R.), QUENU (J.), RENARD (G.), RICHET (C.), SENEQUE (J.), STROHL (A.), TANON (L.), VERNE (J.).

DOYEN..... Georges BROUET

1er ASSESSEUR :..... Daniel BARGETON
2me ASSESSEUR :..... Jean GOSSET

I.- PROFESSEURS

1°)- CHAIRES DE SCIENCES FONDAMENTALES

a)- Professeurs titulaires :

	MM.
Anatomie	DELMAS (A.)
Anatomie et cytologie pathologiques	DELARUE (J.)
Anesthésiologie	BAUMANN (J.)
Bactériologie et virologie	TOURNIER (P.)
Biochimie médicale	JAYLE (M.-F.)
- -	POLONOVSKI (J.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports	MALMEJAC (J.)
Biologie médicale	FAUVERT (R.)
Biophysique médicale	BUGNARD (L.)
- -	DOGNON (A.)

MM.

Biophysique médicale ..... DJOURNO (A.)
Cancérologie médicale et sociale ..... DENOIX (P.)
Chimie pathologique ..... SCHAPIRA (G.)
Embryologie ..... TUCHMANN (H.)
Génétique fondamentale ..... LEJEUNE (J.)
Histoire de la médecine et de la chirurgie ..... COURY (Ch.)
Histologie ..... GIROUD (A.)
Hygiène et médecine préventive ..... BOYER (J.)
Médecine du Travail ..... DESOILLE (H.)
Médecine légale ..... DEROBERT (L.)
Microbiologie (Bactériologie et virologie) ..... FASQUELLE (R.)
Parasitologie ..... BRUMPT (L.-C.)
Pathologie chirurgicale ..... LAURENCE (G.)
- - ..... KUSS (R.)
- - ..... VERNE (J.-M.)
Pathologie exotique ..... N...
Pathologie expérimentale et comparée ..... MERKLEN (F.-P.)
Pathologie médicale ..... LAROCHE (Cl.)
- - ..... BRICAIRE (H.)
- - ..... PEQUIGNOT (H.)
Pathologie respiratoire ..... TURIAF (J.)
Pathologie et thérapeutique générales ..... N...
Pharmacologie ..... CHEYMOL (J.)
- ..... LEVY (Mlle J.)
Physiologie ..... BARGETON (D.)
- ..... PARROT (J.)
Physiologie et pathologie obstétricales ..... LEPAGE (F.)
Radiologie médicale ..... DESGREZ (H.)
Technique chirurgicale et Chirurgie expérimentale ..... CAUCHOIX (J.)
Thérapeutique ..... CONTE (M.)
Thérapeutique appliquée ..... LAMOTTE (M.)

b)- Professeurs à titre personnel :

Anatomie anthropologique ..... OLIVIER (G.)
Anatomie pathologique ..... NEZELOF (Ch.)
Bactériologie ..... BARBIER (P.)

MM.

Biochimie médicale (DESGREZ (P.)
(DREYFUS (J.-Cl.)
Biologie médicale BOURLIERE (F.)
Histologie COUJARD (R.)
Parasitologie LARIVIERE (M.)
Pathologie expérimentale (LOEPER (J.)
(RICHET (G.)
Physiologie (DEJOURS (P.)
(SCHERRER (J.)
Physique médicale (KELLERSHOHN (L.)
(GOUGEROT (L.)
(ROUCAYROL (J.-Cl.)
(TUBIANA (M.)
Radiologie médicale FISCHGOLD (H.)

2°)- CHAIRES DE SCIENCES CLINIQUES

a)- Professeurs titulaires :

MM.

Clinique carcinologique chirurgicale (Necker) REDON (H.)
Clinique cardiologique (Broussais) SOULIE (P.)
- - (Boucicaut) LENEGRE (J.)
Cliniques chirurgicales (Beaujon LORTAT-JACOB (J.-L.)
(- N...
(Cochin LEGER (L.)
(Hôtel-Dieu PATEL (J.)
(Saint-Antoine GOSSET (J.)
(Salpêtrière SICARD (A.)
(Tenon OLIVIER (Cl.)
Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique (Cochin) MERLE D'AUBIGNÉ (R.)
- - - (Foch) PADOVANI (P.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants-Malades) FEVRE (M.)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais) DUBOST (Ch.)
Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire (Laënnec) MATHEY (J.)
Clinique dermatologique (Saint-Louis) DUPERRAT (F.)
Clinique endocrinologique (Pitié) DECOURT (J.)

MM.

Clinique de Génétique médicale (Enfants-Malades) ..... LAMY (M.)
Clinique gynécologique (Broca) ..... HUGUIER (J.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (Saint-Louis) ..... DEGOS (R.)
Clinique des maladies des enfants (Enfants-Malades) ..... TURPIN (R.)
Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard) ..... MOLLARET (P.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Sainte-Anne) ..... DELAY (J.)
Clinique des maladies métaboliques (Necker) ..... HAMBURGER (J.)
Clinique des maladies du sang (Broussais) ..... BERNARD (J.)
Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière) ..... CASTAIGNE (P.)

Cliniques médicales
(Bicêtre ..... DEPARIS (M.)
(Broussais ..... MILLIEZ (P.)
(Cochin ..... BROUET (G.)
(Hôtel-Dieu ..... BARIETY (M.)
(Lariboisière ..... SEZE (S. de)
(Pitié ..... DREYFUS (G.)
(Saint-Antoine ..... KOURILSKY (R.)
(Saint-Antoine ..... BOUDIN (G.)

Clinique d'hydrologie et de climatologie (Bichat) ..... DEBRAY (Ch.)
Clinique médicale infantile et pédiatrie sociale (Enfants-Malades) MARIE (J.)
Clinique médicale propédeutique (Broussais) ..... JUSTIN-BESANÇON (L.)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition (Hôtel-Dieu) ..... DEROT (M.)
Clinique de neuro-chirurgie (Pitié) ..... DAVID (M.)
Clinique neurologique (Salpêtrière) ..... GARCIN (R.)

Cliniques obstétricales
(Baudelocque ... LACOMME (M.)
(Saint-Antoine ... MERGER (R.)

Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal) ..... VARANGOT (J.)
Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu) ... OFFRET (G.)
- - (Cochin) ..... BREGEAT (P.)
Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière) ..... AUBRY (M.)

MM.

Clinique de pédiatrie ..... MOZZICONACCI (P.)
Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul) ..... THIEFFRY (S.)
Clinique de pneumo-phtisiologie (Laënnec) ..... BERNARD (E.)
Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière) ..... MICHAUX (L.)
Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin) ..... COSTE (F.)
Clinique stomatologique (Salpêtrière) ..... DECHAUME (M.)
Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard) ..... ROUX (M.)
Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine) ..... LEMAIRE (A.)
Clinique toxicologique ..... GAULTIER (M.)
Clinique traumatologique et orthopédique (R.-Poincaré) ..... JUDET (R.)
Clinique urologique (Cochin) ..... ABOULKER (P.)
- - (Necker) ..... COUVELAIRE (R.)
Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau) ..... LAPLANE (R.)
Séméiologie médicale (A. Chantin) ..... DOMART (A.)
- - (Lariboisière) ..... BOUVRAIN (Y.)
- - (Pitié) ..... RAMBERT (P.)
- - (Rothschild) ..... WOLFROMM (R.)
Séméiologie et clinique chirurgicales (Broussais) ..... POILLEUX (F.)

b)- Professeurs à titre personnel :

Hématologie ..... (ANDRÉ (R.)
(BOUSSER (J.)
Hydrologie et climatologie ..... GIBERTON (A.)
Maladies infectieuses ..... BASTIN (R.)
Médecine ..... (AZERAD (E.)
(BOUR (H.)
(GROSSIORD (A.)
(LAMBLING (A.)
(LAUNAY (Cl.)
(PAYET (M.)
(PERRAULT (M.)
(SIGUIER (F.)
(WORMS (R.

MM.

Neuro-chirurgie ..... LE BEAU (J.)
Neurologie ..... LHERMITTE (F.)
Neuro-psychiatrie ..... PICHOT (P.)
Oto-rhino-laryngologie ..... MADURO (R.)
Pédiatrie ..... (POLONOVSKI (Cl.)
(ROYER (P.)
Pneumo-phtisiologie ..... (KREIS (B.)
(MEYER (A.)
Rhumatologie ..... DELBARRE (F.)

II.- PROFESSEURS SANS CHAIRE

MM.

Anatomie ..... CABROL (Ch.)
Anatomie pathologique ..... GOUYGOU (Ch.)
Anesthésiologie ..... VOURC'H (G.)
Bactériologie ..... CHRISTOL (D.)
Biochimie médicale ..... (CARTIER (P.)
(GONNARD (P.)
Biologie médicale ..... HARTMANN (L.)
Hématologie ..... BILSKI-PASQUIER (G.)
Maladies infectieuses ..... DUPONT (V.)
Physique médicale ..... (COURSAGET (J.)
(GREMY (F.)
Physiologie ..... GIRARD (Fr.)
Stomatologie ..... CHAPUT (Mme A.)
Thérapeutique ..... CHASSAGNE (P.)

III.- PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITES ETRANGERES

Bactériologie ..... HAUDUROY (P.) Pr.s.Ch.
Pathologie chirurgicale ..... RUDLER (J.) Pr. s. Ch.

IV.- PROFESSEUR ASSOCIÉ

Statistique médicale et épidémiologique ..... SCHWARTZ (D.)

	MM
Secrétaire général de la Faculté	M. LENA (J.)
Conseillers administratifs	Mlle CHAINTREUIL (G.) M. FAYE (R.)
Conservateur en Chef de la Bibliothèque Conservateur du Musée d'Histoire de la Médecine	M. le Docteur HAHN (A.)
Conservateurs	Mlles DUMAITRE (P.), LAURENT (H.), LE NOIR (G.)
Bibliothécaires	Mmes CONTET (J.), FORGET (F.), Mlles DUROZOY (M.-F.), ROBERGE (D.), Dr. SCHILLER (J.)

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A MA FAMILLE

A MONSIEUR LE PROFESSEUR G. O F F R E T

Professeur de Clinique ophtalmologique
à la Faculté de Médecine de Paris

Ophtalmologiste des Hôpitaux

Qui nous a fait le très grand honneur d'accepter la présidence de cette thèse.

Qu'il trouve ici l'expression de notre respectueuse gratitude.

A N O S M A Î T R E S

Madame le Docteur BRAUN-VALLON

Ophtalmologiste des Hôpitaux de Paris

Qui nous a inspiré le sujet de cette thèse.

Qu'elle trouve ici le témoignage de toute notre admiration et de notre respectueux attachement.

Monsieur le Docteur E. JOSEPH

Ophtalmologiste des Hôpitaux de Paris

Qu'il veuille trouver ici l'expression de notre profonde admiration pour la chaleureuse simplicité et la grande efficacité de son enseignement clinique.

A Monsieur le Docteur J. ARON

Qui a suivi avec patience l'élaboration de cette thèse et m'a guidé de ses conseils,

En témoignage de ma reconnaissance.

A Monsieur le Docteur H. SARAUX

Professeur Agrégé

Ophtalmologiste des Hôpitaux

dont les publications et les conseils nous ont été d'un grand secours.

En témoignage de notre respectueuse gratitude.

MALADIE DE VON RECKLINGHAUSEN :

FORME OCULO-FACIALE BILATÉRALE ET GLIOME DU CHIASMA.

INTRODUCTION

Dans le cadre des manifestations ophtalmologiques de la neurofibromatose de Recklinghausen, deux manifestations sont actuellement bien connues :

- la buphtalmie avec hémihypertrophie faciale,
- le gliome des voies optiques.

1°- La buphtalmie : Nous ne ferons que rappeler les différents symptômes de cette affection qui, classiquement, est unilatérale, mais qui peut être aussi bilatérale, comme dans le cas que nous rapportons.

La gravité est faite autant du caractère évolutif de la buphtalmie que de la difficulté du traitement. L'évolution de ce glaucome congénital se termine souvent par la cécité.

2°- Le gliome du nerf optique et du chiasma est si souvent associé à une neurofibromatose de Recklinghausen que la simple constatation d'une image en gourde ou en oméga, à la radiographie de la selle turcique, chez un malade porteur de stigmates d'une maladie de Recklinghausen, doit faire suspecter d'emblée un gliome des voies optiques et faire pratiquer un examen ophtalmologique complet avec radiographie des trous optiques, et des examens neuroradiologiques tels que encéphalographie et ventriculographie gazeuses, permettant d'objectiver les ventricules cérébraux et les citernes de la base.

Le cas que nous rapportons comporte ces deux

atteintes, à savoir :

1°- Buphtalmie bilatérale, constatée dès la naissance, avec apparition, quelques mois plus tard, de signes d'une maladie de Recklinghausen, de névrome plexiforme des deux paupières supérieures, d'hypertrophie faciale bilatérale.

2°- Gliome du chiasma, découvert sur un cliché systématique de la selle turcique.

Nous n'avons trouvé, dans la littérature, qu'une seule observation groupant les différents syndromes.

Après avoir exposé notre observation, nous en rappellerons les principaux caractères.

Dans une deuxième partie, nous reviendrons plus en détail sur les différents éléments de cette double atteinte, en insistant sur les conclusions étiopathogéniques et thérapeutiques que l'on peut en tirer, à l'heure actuelle.

O B S E R V A T I O N

OBSERVATION de l'enfant THI... Marlène, née le 26 Avril 1960.

L'enfant est vue pour la première fois à l'Hôpital Cochin dans le Service du Pr. OFFRET, le 17 Mai 1960, à l'âge de trois semaines. Sa mère l'amène consulter parce qu'elle a constaté que la cornée gauche était trouble.

L'examen montre :

- à gauche : une augmentation très nette du diamètre cornéen ; la cornée est trouble et d'aspect porcelainé, ne laissant pas voir l'iris ;

- à droite : la cornée est un peu plus large que la normale, mais est encore claire. La chambre antérieure est effacée, le réflexe photomoteur négatif.

Au total : buphtalmie évidente, constatée dès la naissance.

Les antécédents :

- La grossesse a été normale ; tout au plus, a-t-on noté une légère albuminurie traitée par le régime simple.

- Accouchement normal à terme avec cri immédiat.

- Le père : myope ; bien portant.

- La mère : bien portante.

- Un frère de 17 mois est en bonne santé.

- On ne signale rien de particulier dans le reste de la famille.

Une intervention est donc proposée d'emblée, et le transfert pratiqué dans le Service du Dr. BRAUN-VALLON, à l'Hôpital des Enfants-Malades.

Aux Enfants-Malades, l'examen ophtalmologique est complété par un examen médical général qui ne décèle aucune anomalie particulière, en dehors d'un aspect très mat et marbré de la peau.

Le 20 Mai 1960, un iridencleisis de l'oeil gauche est pratiqué (Dr. ARON - Dr. SCHMIDT) sans incident.

Sous anesthésie générale, le diamètre cornéen est : à droite, de 11 mm pour l'horizontal, de 10,75 mm pour le vertical ; à gauche, de 13 mm pour l'horizontal, de 12,5 mm pour le vertical.

La tension au Schiotz est : à droite, de 4/7,5 et de 5/10, et, à gauche, de 2,5/7,5 et de 5,5/10.

Au fond d'oeil : la papille semble normale à droite, mais n'est pas vue à gauche.

Les suites opératoires sont simples.

Une semaine plus tard, on intervient sur l'oeil droit. A l'examen sous anesthésie générale, la cornée droite est claire, la cornée gauche nettement éclaircie ; l'oedème a diminué, mais il persiste encore un petit trouble cornéen.

La tension prise au Schiotz est de 3/7,5 et de 5/10 à droite, de 6/7,5 et de 9/10 à gauche. Le fond d'oeil gauche n'est toujours pas visible.

On fait un essai de gonioscopie à l'oeil droit, mais aucune conclusion ne peut en être tirée, car on voit très mal l'angle.

On pratique alors une fistule d'Elliot au tré-

pan de 1,5 mm. L'humeur aqueuse sort en jet. L'intervention est terminée par une iridectomie périphérique.

L'enfant sort début Juin 1960, avec une prescription de collyre pilocarpine.

Il ne persiste, sur la cornée gauche éclaircie, qu'une petite opacité centrale linéaire ; la cornée droite est toujours claire.

Un mois plus tard, l'oeil droit présente un tonus normal au doigt et la cornée est claire. Mais du côté gauche, le tonus est limité et la cornée très trouble.

Depuis quelques jours, sont apparues, sur la tempe et la rotule gauches, de petites taches brunes. Orientés par cette constatation, on découvre chez la mère des taches identiques sur le dos, et des névromes cutanés. Ce tableau évoque fortement le diagnostic de maladie de Recklinghausen.

L'examen général, pratiqué ce jour chez l'enfant, est pratiquement normal :

Poids : 8 kg ; coeur : petit souffle anorganique. On ne retrouve aucune autre malformation, mais il existe un retard psychomoteur certain.

De Juillet 1960 à Juillet 1961, l'enfant est suivie régulièrement : le tonus oculaire reste limite et l'état cornéen inchangé.

En Juillet 1961, le diamètre cornéen est, à droite, de 13,5 mm pour l'horizontal et le vertical; à gauche, de 14 mm, horizontal et vertical.

On ne voit le fond d'oeil ni à droite ni à gauche.

Des photographies sont pratiquées.

Un an plus tard, à la fin Juin 1962, l'enfant est réhospitalisée, car il est apparu depuis trois mois un névrome plexiforme qui intéresse les deux

paupières et la joue gauche. Ceci donne un aspect très particulier :

- De face : les symptômes sont plus marqués à gauche. Les paupières supérieures se sont déformées par une infiltration irrégulière qui s'avère rénitente au toucher, avec sensation de petits nodules. Leur bord palpébral est irrégulier et un peu éversé, et prend, du côté gauche, la forme d'un S italique. On note, en outre, une hypertrophie faciale bilatérale, également plus marquée à gauche.

- Les ailes du nez, ainsi que la lèvre supérieure sont atteintes par le processus. On note enfin des taches "café au lait" assez larges sur les deux tempes et sur les paupières supérieure et inférieure gauches. Les cheveux ont l'air un peu clairsemés.

- De profil, il y a une saillie très marquée des bosses frontales et des arcades sourcilières, ainsi qu'une protrusion importante des globes et des paupières. Le diamètre crânien est un peu plus grand que celui d'un enfant du même âge.

Le 29 Juin 1962, on réintervient sur l'oeil droit. Sous anesthésie générale, la mesure des diamètres cornéens est, à l'oeil droit, de 15 mm pour le vertical et de 14 mm pour l'horizontal ; pour l'oeil gauche, de 14 mm pour l'horizontal et de 15 mm pour le vertical.

Si la cornée droite est trouble, la cornée gauche l'est encore plus.

On trouve, au Schiotz, un tonus de 3/7,5 et 4/10 à droite et de 5/7,5 et 7/10 à gauche. Une cyclodiathermie est alors pratiquée dans les cadrans temporaux.

Par endroits, la sclère présente des amincissements qui sont à la limite de la sclérectasie.

Le 3 Juillet 1962, une radiographie du crâne face et profil montre une selle turcique en oméga

avec décalcification débutante du massif sellaire.

Les orbites sont augmentées de volume, les lignes innominées concaves en dedans. Les petites ailes sont érodées. Par ailleurs, on trouve une disjonction des sutures métopiques et coronaires.

Les trous optiques, sur un cliché à incidence spéciale, sont très élargis et de façon symétrique.

En résumé, on soupçonne donc fortement l'existence d'un gliome du chiasma, de découverte radiologique.

L'enfant sort avec un traitement au collyre pilocarpine.

Photos le 5 Juillet 1962.

En Novembre 1962, nouvelle réhospitalisation. L'état oculaire est inchangé, mais le névrome plexiforme de la face s'est accentué et prend un aspect monstrueux. On fait un prélèvement conjonctival pour un examen chromosomique. La tension oculaire au doigt est toujours limite des deux côtés.

Le 17 Novembre 1962, des clichés radiographiques sont pratiqués :

1°- Crâne : idem le 3 Juillet 1962.
2°- Trous optiques : larges, surtout à gauche.

Le 30 Novembre 1962, on fait une cisternographie :

Les ventricules latéraux ne sont pas dilatés ; l'ensemble du système ventriculaire supratentoriel est refoulé à gauche. Le septum, un peu élargi, est oblique en bas et à gauche. Le troisième ventricule est vertical. Cette disposition permet de situer le processus expansif dans la région basse de l'encéphale, au-dessous de la scissure de Sylvius. Le plancher du corps ventriculaire droit est soulevé,

de même que le plancher du carrefour.

De profil : l'extrémité antérieure du IIIme ventricule se situe en position un peu plus haute et postérieure que normalement ; l'encoche du chiasma est plus large que la normale. Le plancher du IIIme ventricule ne paraît pas modifié ; peut-être est-il globalement soulevé. L'acqueduc n'est pas visible.

Le IVme ventricule est normal.

Les citernes de la fosse postérieure sont bien injectées et normales. La citerne ambiante n'est pas injectée ; l'air cisternal est bloqué en arrière du dos de la selle, dans la partie haute de la citerne interpédonculaire.

La selle turcique est agrandie, allongée et prend une allure en oméga. Le dos de la selle est affilé, en bec de flûte, sans destruction vraie. Les contours de la selle sont tous respectés et la corticale du fond de la selle est indemne. L'encoche du chiasma sur le sphénoïde est large.

Les sutures de la voûte sont un peu disjointes. Il n'y a pas de calcification intracrânienne.

Au total : Processus expansif paramédian droit, à hauteur du plancher du IIIme ventricule, débordant en avant sur le chiasma. Il s'agit probablement d'une tumeur infiltrant les nerfs optiques, le chiasma et la bandelette optique droite. Une artériographie carotidienne serait utile. L'existence d'un gliome du chiasma semble donc certaine.

L'enfant sort <u>début Décembre 1962</u>.

On la reverra dans trois mois et elle sera alors transférée à l'Hôpital Villejuif pour radiothérapie (Dr. SCHWEISGUTH).

<u>Le 18 Mars 1963</u>, l'aspect facial semble meilleur, mais l'état palpébral est inchangé.

Sur le plan oculaire : les cornées sont trou-

bles, surtout à droite, et très hypoesthésiques. L'enfant ne fixant pas, la motilité est impossible à préciser. Le fond d'oeil, s'il est éclairable à droite, mais mal vu en raison du trouble cornéen, est, par contre, assez bien vu à gauche. La papille est très décolorée, vue à -8 dioptries et excavée d'environ 2 dioptries. Le tonus oculaire est élevé, au doigt.

L'enfant est hospitalisée à Villejuif.

On décide (Consultation de Radiothérapie du Dr. IACONO) de faire une irradiation, en position assise, par une pendulaire en casque de 180° centrée à -9.

La durée du traitement sera de 7 semaines, à raison de 5 séances par semaine.

Les doses prévues : 150, puis 200 r par séance, soit un total de 6.000 r environ.

Antares 250 K.V., filt. 1,5 Cu.
Pendulaire 90 - 90.
Localisateur 5 x 3.
Champ à l'axe : 7,5 x 4,5.

Le 20 Mars 1963 (Dr. SCHWEISGUTH) : on ne peut rien faire sur les névromes plexiformes, mais on va irradier le gliome du chiasma associé.

Le traitement est arrêté début Mai 1963, à la dose de 5.600 r/T reçus en 42 jours. Il s'est passé sans aucun incident. Toutefois, on a noté une hyperpigmentation cutanée sans érythème. L'épilation incomplète, constatée en début de traitement, n'a subi aucune modification. Les numérations-formules sanguines répétées sont toujours restées dans les limites de la normale.

Le 4 Mai 1963 : est sortante.

En résumé : on a fait l'irradiation d'un gliome

du chiasma découvert radiologiquement, chez une enfant porteuse d'une maladie de Recklinghausen avec névrome plexiforme de la face, buphtalmie et glaucome bilatéral.

La dose totale de 5.600 r/T a été bien tolérée.

Le 17 Juillet 1963, l'état est stationnaire au point de vue général (facial notamment), mais l'état de ses yeux s'est plutôt aggravé. Les cornées sont troubles et hypoesthésiques, surtout à droite. Le fond d'oeil est plus difficile à voir qu'en Mars. On continue la pilocarpine en collyre, trois fois par jour.

Le 14 Novembre 1963 (Dr. VALLON) :

Etat stationnaire.

Il n'y a pas de thérapeutique à envisager, car la dose d'irradiation reçue a été maxima.

Le 17 Décembre 1964 : le comportement général s'est nettement amélioré. L'enfant marche mieux et parle mieux. Mais il n'y a aucune modification de l'aspect facial. Cependant, l'enfant aurait présenté, pendant quelques minutes, cet été, une impotence fonctionnelle du membre supérieur droit. Elle lâchait les objets. Puis, tout est rentré dans l'ordre. Il n'existe actuellement aucun signe hémiplégique ou monoplégique.

Sur le plan oculaire, l'état est toujours stationnaire.

Nous n'avons plus eu de nouvelles pendant plusieurs mois. En Février 1966, sur la demande du Dr. SCHWEISGUTH, les parents fournissent quelques renseignements : l'enfant se trouve dans un hospice privé de la région du Sud-Ouest. Elle a fait beaucoup de progrès, parle et marche très bien.

On décide de la faire suivre, désormais, par un ophtalmologiste de la région.

La première observation publiée, sur la forme bilatérale de la neurofibromatose oculo-faciale, a été faite récemment, en 1963, par TURPIN, SARAUX et coll., sous le nom général de "Forme oculo-faciale bilatérale de la neurofibromatose". (Ann. Ocul., Août 1963, 122, N° 8, 776-790).

Nous nous permettons de rapporter succinctement ce cas.

= La jeune C.M... est vue, pour la première fois, à l'âge de 11 ans, mais l'histoire pathologique est déjà longue :

A l'âge de quatre mois, les parents sont frappés par l'existence d'une hypertrophie des paupières, alors que le reste du visage est normal. Un ophtalmologiste consulté découvre un glaucome congénital bilatéral.

Une intervention est prévue, mais non réalisée.

L'hypertrophie s'accroît rapidement au niveau des paupières et gagne la face ; l'état visuel s'aggrave.

A l'âge de trois ans : apparition de taches "café au lait".

A sept ans, il existe un aspect monstrueux du visage.

Une radiographie de la selle turcique montre un élargissement considérable du diamètre antéro-postérieur de la selle. L'hypothèse la plus vraisemblable était qu'il existait un gliome du chiasma.

Examen en Juin 1961 : Le visage est complètement déformé par le névrome plexiforme ; l'allure générale reproduit le faciès de bouledogue.

Les paupières sont dilatées par une énorme tumeur qui, à la palpation, a la consistance d'un paquet de ficelle ; volumineuses, elles descendent sur les joues.

Le front est augmenté de volume et les bosses frontales saillantes.

Les joues et la lèvre supérieure sont également infiltrées de façon importante par le névrome plexiforme. Il existe un développement ciliaire anormal.

L'examen général ne relève que de nombreuses taches "café au lait", sans autre anomalie.

Les examens complémentaires :

- E.E.G. normal.
- Radio du crâne :

a- Lésions de la face : hypertrophie des os du massif facial moyen avec comblement du sinus maxillaire, augmentation du volume des orbites dont le bord supérieur est très estompé, malpositions dentaires.

b- Lésions de la base du crâne qui portent sur l'étage moyen : selle turcique considérablement agrandie dans son diamètre antéro-postérieur.

c- Une augmentation du volume du crâne avec signes d'hypertension intracrânienne.

d- Les trous optiques sont agrandis, le gauche étant, en partie, visible sur le cliché de face.

e- L'exploration angiographique fut pratiquée dans le but d'une intervention éventuelle sur le névrome plexiforme :

1°- L'angiographie sélective de la carotide externe gauche a permis de constater une hypertrophie de l'artère carotide externe et une hypervas-

cularisation dans le territoire du névrome plexiforme, surtout à la paupière supérieure.

2°- L'angiographie de la carotide interne droite montra une carotide d'aspect normal avec un siphon déplacé en avant et vers la ligne médiane. L'artère ophtalmique, de calibre normal, était étirée et pauvre en branches secondaires. Le plexus choroïdien était bien défini et son arc, plus large que d'habitude, signait une augmentation certaine du volume du globe oculaire.

3°- L'angiographie de la carotide primitive gauche permit de découvrir une hypoplasie marquée de l'artère carotide interne, dont le trajet, plus rectiligne que normalement, ne pouvait être suivi que jusqu'à son entrée dans le crâne.

Au total : l'examen radiologique aura montré des signes d'hypertension intracrânienne avancée, des lésions de la face et de l'étage moyen du crâne ; l'exploration angiographique met en évidence une hypoplasie de la carotide interne du côté où le névrome plexiforme est le plus important et où la déformation du crâne est la plus accentuée. Elle a permis, en outre, d'observer des signes d'hypertension intra-orbitaire des deux côtés, avec, à droite, un aspect de plexus choroïde typique d'une buphtalmie avec glaucome.

Le traitement chirurgical du névrome plexiforme est tenté sans grand espoir. Il s'avère impossible, à cause de l'importance de la vascularisation. Une biopsie est faite et confirme le diagnostic de tumeur schwannoïde. Une sclérose des tumeurs cutanées est tentée par une radiothérapie sous incidence rasante, sur la joue et la paupière, à la dose de 1.500 r.

RAPPEL CLINIQUE
CONCERNANT LA MALADIE DE RECKLINGHAUSEN

En 1882, l'auteur décrit la maladie qui porte son nom et qui, pour lui, est caractérisée par l'association de tumeurs fibreuses de la peau et de tumeurs situées sur le trajet des nerfs. Elles seraient, selon lui, développées aux dépens du tissu conjonctif périnerveux. En fait, on ne retrouve pas toujours des axones sur les coupes histologiques.

Plus tard, Pierre MARIE et LANDOWSKI décrivent les taches pigmentées.

Avec le temps, le nombre d'atteintes décrites devient considérable, et il a fallu attendre les synthèses des travaux histologiques de VEROCAY, puis de MASSON, qui permettent d'intégrer la maladie dans le cadre des neuroectodermoses.

La maladie de Recklinghausen est une dysplasie complexe qui, selon DON MARCHALL, se caractérise par des manifestations cutanées, des atteintes des parties molles, de l'oeil et des annexes, du système nerveux central, des modifications osseuses et des tumeurs multiples : c'est-à-dire un nombre considérable d'atteintes possibles que nous ne pouvons décrire ici.

Du point de vue général, cette maladie se caractérise, en fait, essentiellement par une triade symptomatique, qui peut apparaître tardivement chez

l'enfant ou même chez l'adulte (FRANCOIS et KATZ), bien que congénitale.

1°)- Les tumeurs sous-cutanées ou nodosités indolores font saillie sous la peau, mais n'adhèrent ni aux plans superficiels ni aux plans profonds. Parfois très nombreuses, elles présentent des dimensions variables, allant de celles d'un grain de mil à celles d'un oeuf, isolées ou en petits groupes. Dans ce dernier cas, elles peuvent être centrées par une tumeur plus volumineuse que les autres, qui est la tumeur royale.

La peau, au-devant d'elles, est souvent normale.

La palpation des téguments peut quelquefois permettre de percevoir des nodosités et des cordons durs qui forment le névrome plexiforme.

2°)- Les tumeurs nerveuses sont des néoformations souvent très douloureuses, situées sur le trajet des nerfs (Schwannomes). On les rencontre aussi bien au niveau du système nerveux central que périphérique.

Il faut les rechercher essentiellement à la face interne des bras, à la face antérieure des avant-bras, sur les faces latérales du cou, sur les cuisses. Fréquemment, ces tumeurs provoquent une anesthésie ou une hypoesthésie dans le territoire du nerf.

3°)- Les taches pigmentées s'observent surtout au niveau des parties non exposées du corps. De coloration brunâtre, café au lait, isolées ou confluentes, elles sont à rechercher surtout sur le tronc. Leur taille varie de quelques millimètres à plusieurs dizaines de centimètres carrés. Elles existent dès la naissance et vont se développer progressivement au cours des premières décades de la vie. Aussi, connaissant le caractère héréditaire de la maladie, faut-il examiner de façon complète et soigneuse, non seulement le sujet suspect de neurofibromatose de Recklinghausen, mais aussi l'ascendance et la fratrie.

D'après THANNHAUSER, la présence de taches, quels qu'en soient le nombre et l'étendue, est nécessaire pour affirmer le diagnostic.

A côté de cette forme complète, typique, la maladie peut revêtir une multitude de formes cliniques:

- des formes avec atteinte osseuses,

- des formes endocriniennes, qui sont souvent du type hypophysaire : acromégalie ou état acromégaloïde, syndrome adiposo-génital.

Les manifestations ophtalmologiques proprement dites touchent les paupières, l'orbite, le globe lui-même.

Les manifestations palpébrales sont fréquentes. Elles réalisent essentiellement trois aspects :

- Le névrome plexiforme, dont nous reparlerons plus en détail.

- La neurogliomatose palpébro-orbitaire : la paupière est épaissie globalement, mais la palpation ne retrouve pas les cordons caractéristiques.

- La dermatolysie palpébrale est souvent associée au névrome. Elle correspond à une évolution éléphantiasique. La peau, considérablement hypertrophiée, forme des replis qui tombent sur la paupière inférieure et sur la joue.

= Il existe un cas très caractéristique, publié par le Pr. HERMANN (Angers) (Arch. Opht.,T.12, N° 8, 774 à 778).

Il s'agit d'une malade vue pour la première fois à l'âge de 40 ans et qui présentait une dermato-

lysie des paupières supérieures, très importante. Les paupières supérieures, surtout la gauche, retombaient sur la joue. Ceci était apparu très tôt dans l'enfance et avait évolué, malgré un traitement chirurgical pratiqué à l'âge de 10 ans, vers cette monstrueuse déformation de la face.

A la palpation, il n'existait aucun signe de névrome plexiforme.

Rattacher cette dermatolysie à la maladie de Recklinghausen était facile, puisque la malade en présentait les signes cutanés.

Il y avait, par ailleurs, une suspection de gliome du chiasma (selle turcique élargie, en gourme ; aspect d'atrophie optique bilatérale au fond d'oeil ; modifications du champ visuel) qui n'a pu être confirmée, les clichés des trous optiques étant ininterprétables à cause des modifications osseuses.

L'orbite peut être intéressée par un neurofibrome qui est soit superficiel, palpable, soit profond : c'est surtout dans ce deuxième cas que l'exophtalmie et l'oedème papillaire sont rencontrés.

Le nerf optique intra-orbitaire peut être le siège d'un gliome. Cela sera suspecté sur l'apparition d'une exophtalmie, d'une modification de l'acuité visuelle et du champ visuel. Parmi les examens complémentaires, une radiographie des trous optiques recherchera une extension intracrânienne du processus.

Enfin, la paroi orbitaire peut être elle-même touchée par la neurofibromatose. Dans ce cas, outre les autres signes ophtalmologiques, il existe une exophtalmie pulsatile.

Le globe peut être atteint dans tous ses éléments constitutifs, ce que nous montrera un examen anatomo-pathologique. La principale complication est la buphtalmie.

Les atteintes nerveuses intracrâniennes sont surtout caractérisées par le gliome du chiasma ou de la bandelette optique, par les méningiomes, par les neurinomes de l'acoustique et du trijumeau.

= Mais ce sont surtout les formes frustes ou abortives qu'il est capital de rechercher pour le diagnostic des syndromes localisés de maladie de Recklinghausen.

Les deux manifestations qui nous intéressent: oculo-faciale d'une part, et chiasmatique de l'autre, ne sont que localisations différentes d'une même maladie.

L'EVOLUTION de la maladie est indéfinie. Elle évolue souvent lentement, la symptomatologie se complétant peu à peu. Les tumeurs sont bénignes, dans la grande majorité des cas. Cependant, la dégénérescence sarcomateuse, si elle est rare, reste néanmoins possible.

Le caractère héréditaire de la maladie semble prouvé par le travail de TROWE et GARTNER, qui porte sur six générations. Ils concluent à une transmission de la maladie comme une tare autosomique dominante, obéissant aux lois de MENDEL. Mais un cas de TANNER et HERTZOG évoque la possibilité d'un gène récessif, la maladie ayant sauté une génération. Certains ont fait de cette affection une embryopathie.

LES CONCEPTIONS ANATOMO-PATHOLOGIQUES ont été étudiées et résumées récemment par CHARLEUX, dans sa thèse de 1957, sur les manifestations oculaires de la maladie de Recklinghausen.

Trois théories s'affrontaient :

1°)- Mésodermique : établie en 1882, par RECK-

LINCHAUSEN, sur l'importance de l'hypertrophie conjonctive secondaire qui dissocie, étouffe et détruit les fibres nerveuses. Les fibromes se développeraient aux dépens de la périnèvre et de l'endonèvre.

Plus tard, GABRIELIDES (1931), PENFIELD (1939), REESE, PARKES-SMITH défendent encore cette conception, arguant que la prolifération schwannienne est secondaire et dépendante de la dégénérescence nerveuse. Cette dégénérescence est elle-même secondaire à l'hyperplasie conjonctive.

2°)- Ectodermique, lancée en 1910 par VEROCAY, qui a connu un grand succès. Une altération de la gouttière neuro-ectodermique, d'origine inconnue, détermine la formation de tumeurs schwanniennes aux dépens de l'ectoderme.

MASSON, en 1926, éclaircit beaucoup le problème en montrant l'origine commune des cellules de soutien du système nerveux ou système glial, qu'il soit central (névroglie) ou périphérique (gaine de Schwanne). Tout ce système dérivant d'une même cellule souche : le spongioblaste.

3°)- La théorie mixte est défendue par DEL RIO HORTEGA. Il se base sur l'existence de tumeurs de types variés au cours de la maladie de Recklinghausen. Certaines ne peuvent être d'origine nerveuse, tels les adénomes du foie, du pancréas, ou les fibromyomes rénaux.

VAN GEHUTCHTEN montre l'importance de la participation conjonctive concurremment à l'élément schwannien.

LEVI, en 1941, explique la note mésenchymateuse fréquente de cette tumeur par le caractère mixte de la crête neurale : c'est le mésoectoderme de la crête neurale.

En fait, la théorie ectodermique de MASSON a, actuellement, beaucoup d'adeptes. Elle permet, en outre, de mieux comprendre l'existence de tumeurs du

nerf optique au cours de la maladie de Recklinghausen:

- gliomes vrais, d'une part : astrocytomes, oligodendrocytomes, spongioblastomes uni ou bipolaires ;
- tumeurs des gaines ou méningoblastomes, d'autre part (OBERLIN et P. MASSON).

Quoi qu'il en soit, sur le plan pratique, le neurofibrome est caractérisé par la disposition palissadique de son architecture. Ces palissades peuvent revêtir un aspect polaire en s'orientant dans le même sens, axées par le neurite. En coupe longitudinale, on obtient un aspect nodulaire. Les nodules sont séparés par des plages fibrillaires annelées; leur coupe transversale montre une disposition radiaire en rosette. Ce sont les nodules de Vérocay, caractéristiques du neurofibrome périphérique.

ÉTUDE CLINIQUE
DE L'HYPERTROPHIE FACIALE ET DE LA BUPHTALMIE
DANS LA NEUROFIBROMATOSE DE RECKLINGHAUSEN

FRÉQUENCE

Si la maladie de Recklinghausen est relativement fréquente et touche un individu sur cent (CHARLEUX), la forme faciale de cette même maladie est rare, puisque nous n'en trouvons que 25 cas publiés jusqu'en 1965. Le nombre de cas de Recklinghausen publiés depuis que la maladie est connue étant d'environ un million, ceci donne une fréquence de 1/50.000. Ce chiffre est très approximatif, évidemment.

RÉPARTITION

a)- Suivant le sexe : semble toucher aussi bien l'un et l'autre sexe.

b)- Selon l'âge : sur les dix-neuf premières observations publiées, l'âge d'apparition avait été noté 17 fois : dans neuf cas, la malformation était remarquée à la naissance ; pour les huit autres cas, elle était apparue trois fois dans les premiers mois de la vie, quatre fois à trois ans, une fois à quatre ans. Mais il est difficile de savoir si, en fait, la malformation n'existait pas à la naissance, mais trop discrète pour être remarquée.

LES SIGNES QUI AMÈNENT A CONSULTER

sont essentiellement la buphtalmie et l'hypertrophie faciale.

I- La buphtalmie

est en général le premier signe qui inquiète les parents.

L'oeil est énorme, distendu, de volume nettement accru par rapport à un globe normal.

La fente palpébrale est élargie, ce qui fait qu'au début, les paupières fermées recouvrent incomplètement le globe : c'est un aspect de pseudo-paralysie faciale.

Le diamètre cornéen est augmenté. Si la cornée est encore claire, on voit une chambre antérieure profonde et une pupille dilatée. Mais elle est le plus souvent trouble lors du premier examen.

Le tonus oculaire est souvent augmenté. Il faut savoir enfin que des paupières normales ne permettent pas d'infirmer le diagnostic de neurofibromatose.

L'examen, à ce stade, montre donc qu'il y a une distension du globe et une hypertonie oculaire.

Si l'examen à la lampe à fente est possible, la cornée étant encore claire, on peut noter des signes que l'on retrouve habituellement dans le glaucome congénital :

- agrandissement de la cornée et élargissement du limbe scléro-cornéen ;

- existence de vergetures de la descemet ;

- sous anesthésie générale, la gonioscopie au verre de Goldmann recherche la présence d'anomalies de l'angle irido-cornéen : comblement de l'angle par du tissu mésenchymateux, absence du canal de

Schlemm. Cet angle est d'ailleurs très souvent ouvert de façon anormale.

L'évolution de cette buphtalmie est souvent inéluctable vers une perte fonctionnelle de l'oeil atteint, ou même, ce qui est fréquent, vers une perte anatomique. Plus du tiers des cas publiés font, en effet, état d'une énucléation (TURPIN et SARAUX). Les autres cas ne semblent pas avoir été suivis pendant assez longtemps. Donc, le pronostic visuel est grave.

La thérapeutique peut stabiliser quelque temps l'évolution, mais ne peut pas en empêcher une reprise plus ou moins tardive.

Le diagnostic étiologique était relativement facile jusqu'à ce jour, puisque tous les cas publiés étaient unilatéraux et associés à une hémipertrophie faciale unilatérale, ce qui, pour FRANCOIS, est pratiquement constant dans la maladie de Recklinghausen. Mais lorsque la buphtalmie est bilatérale et qu'aucun signe de neurofibromatose n'est apparu, le diagnostic envisagé est plutôt celui de glaucome congénital banal. C'est l'évolution qui redressera le diagnostic, si on n'a pas pensé à examiner les parents et la fratrie, à la recherche de signes cutanés évocateurs.

La thérapeutique :

Les myotiques ne sont d'aucune aide. Les interventions directes sur l'angle, type opération de BARKAN, n'agissent pas en général. Ceci sera expliqué plus loin avec les données de l'anatomie pathologique.

Les interventions fistulisantes, type iridencleisis ou opération d'Elliot, peuvent apporter une stabilisation temporaire.

Enfin, on possède encore la ressource des interventions dont le but est de réduire la sécré-

tion du corps ciliaire : cyclodiathermie ou angiodiathermie.

II- L'hypertrophie faciale

porte à la fois sur le squelette et les téguments, ce qui, dans la forme complète, réalise une atteinte portant sur la région frontale, temporale, maxillaire supérieure, respectant le maxillaire inférieur. Donc, seul le territoire trophique des deux branches supérieures du V est atteint.

1°)- Les téguments.

Au début, la paupière supérieure est un peu épaisse, mais avec une consistance pratiquement normale. La paupière inférieure et la joue sont discrètement hypertrophiées. Le processus peut toucher aussi la lèvre supérieure. La lèvre inférieure, par contre, n'est jamais atteinte.

Plus tard, le tableau est très caractéristique.

L'épaisseur de la paupière est considérablement augmentée et sa face antérieure est bombée ; le bord libre peut recouvrir l'aire pupillaire et même atteindre la paupière inférieure et la joue. La peau, de coloration souvent normale, est un peu épaissie.

La palpation montre le signe essentiel : dans les téguments, on sent des cordons durs et élastiques, enchevêtrés, qui donnent l'impression d'un paquet de vers ou de ficelles : c'est le classique névrome plexiforme.

Les mouvements palpébraux sont rendus difficiles par cette hypertrophie, mais le releveur fonctionne. L'évolution se fait vers une aggravation des lésions et aboutit finalement au faciès dit "de bouledogue", la lèvre supérieure pouvant pendre largement au-devant de l'inférieure.

Du point de vue diagnostique, on ne confondra pas ce névrome plexiforme avec une dermatolysie. Elle peut, certes, réaliser une déformation monstrueuse de la face, mais porte, surtout, comme dans le cas du Pr. HERMANN, sur les paupières supérieures, ne présente pas de cordons indurés à la palpation, ne s'accompagne pas de buphtalmie ni d'hypertrophie faciale.

On se rappellera, cependant, que dans certains cas, la dermatolysie était associée à un névrome plexiforme des paupières et à des malformations osseuses du massif facial.

2°)- Les modifications squelettiques contribuent aussi beaucoup à l'aspect du visage. La radio les met en évidence.

En effet, le squelette facial est plus large que normalement ; il existe des solutions de continuité en forme de fente, dans la paroi orbitaire, qui peut être amincie ou au contraire épaissie.

On note, en outre, des déformations de l'orbite. Son diamètre est agrandi et son toit souvent soulevé dans sa partie postérieure. Quelquefois, il existe un élargissement d'un trou optique.

Nous reviendrons plus amplement sur les déformations de la base du crâne qui peut être intéressée par le processus.

Contrairement à ce que ferait soupçonner l'aspect de ces malades, il y a le plus souvent un amincissement des os, mais la texture osseuse est toujours conservée.

L'amincissement de la corticale est plus fréquent que son épaississement.

Les autres examens complémentaires :

- L'artériographie cérébrale, rarement pratiquée, a montré, dans le cas de SARAUX, une hypopla-

sie de la portion interne du côté le plus touché par cette forme oculo-faciale bilatérale.

- L'encéphalographie gazeuse n'a été pratiquée que tout récemment. Le cas rapporté par LEDOUX dans sa thèse avait une encéphalographie normale.

- L'électroencéphalogramme était normal dans les deux cas où il a été fait.

- L'examen O.R.L. confirme l'existence de la participation maxillaire supérieure, osseuse et muqueuse. Il remarque, en outre, une hypertrophie des cornets. La fonction auditive est en général indemne.

- L'examen stomatologique ne retrouve aucune anomalie proprement dentaire. Les dents sont normales dans leur mode d'éruption, leur forme, leur aspect et leur nombre. Seule, leur implantation est changée, à cause de l'hypertrophie maxillaire, et l'articulé n'est ainsi plus respecté.

La thérapeutique du neurome plexiforme ne peut être que chirurgicale ou radiothérapique.

Certains ont essayé une ablation chirurgicale des nodules sous-cutanés ; mais si cette tumeur est très vascularisée, ce qui est fréquent, on est contraint de ne pas y toucher.

La radiothérapie peu pénétrante à dose faible a été pratiquée, mais sans grand succès, semble-t-il.

Au total, le résultat est toujours décevant. Quoi que l'on fasse, il est difficile d'empêcher l'aspect final, monstrueux, de cette localisation faciale. L'enfant est donc doublement mal voyant : d'une part à cause de son buphtalmie compliquée, d'autre part à cause de l'hypertrophie de la paupière supérieure.

o o

L'EXAMEN ANATOMO-PATHOLOGIQUE

permet de comprendre les raisons de l'insuccès thérapeutique habituel à long terme.

Nous ferons de larges emprunts à FRANCOIS, qui avait pu, chez un de ses malades, faire un examen histologique d'un globe buphtalme.

= Sur la cornée :

L'épithélium est très irrégulier, aminci par endroits. La Bowmann est très altérée et même absente par endroits.

Les couches superficielles du stroma cornéen sont fortement modifiées. Au milieu de fibres collagènes, elles-mêmes désorganisées, on voit un grand nombre de capillaires dont certains sont assez larges. En outre, il existe de nombreux éléments cellulaires à noyaux ovalaires et quelques fibres nerveuses, surtout du côté limbique.

Les couches profondes du stroma, ainsi que la membrane de Descemet sont normales.

= La sclérotique, assez épaisse, est traversée en tous sens par des nerfs ciliaires très volumineux.

= L'angle irido-cornéen est fortement modifié, soit par de véritables malformations, soit par anomalies ou absence partielle ou totale du canal de Schlemm, soit par une persistance du tissu mésodermique embryonnaire, soit par la présence de procès iriens très denses ou une goniosynéchie annulaire avec angle fermé.

= L'iris présente une épaisseur irrégulière et on y trouve des nodules. Son tissu propre est en grande partie remplacé par du tissu connectif et par des éléments cellulaires à noyaux ovalaires, entre lesquels on trouve des chromatophores.

* Le corps ciliaire est fortement augmenté de volume par la présence d'une grande quantité de tissu myxofibromateux qui dissocie les fibres musculaires. Les procès ciliaires, très nombreux, montrent une prolifération habituelle de l'épithélium, sans rien de la couche pigmentaire que de la couche non pigmentaire.

* La choroïde présente une augmentation importante de volume. Elle est infiltrée par les nerfs et les gros vaisseaux, entre lesquels on trouve une quantité importante de tissu myxofibromateux. Certaines zones sont formées uniquement par des cellules claires à noyaux uniformes, se disposant en tourbillons et entre lesquels il existe un riche réseau de fibres à réticuline.

D'autres zones sont formées par des cellules pigmentées, également disposées en tourbillons.

Les limites de ces cellules sont régulières.

Les fibres musculaires, cellules fusiformes et chromatophores sont entremêlés.

La séparation entre la choroïde et la sclérotique est peu nette. On voit des cellules pigmentées pénétrer en nappe compacte dans les couches les plus profondes de la sclérotique.

* La rétine ne présente plus aucune disposition normale. Les fibres optiques entrent de la rétine se dissocient irrégulièrement pour former un épithélium lacis. On trouve aussi des cellules pigmentaires et de grandes plaques de tissu osseux.

En résumé, il faut noter deux points importants dans l'examen anatomo-pathologique de l'oeil contenu :

1°)- l'arrachure de l'angle par adhérence de l'iris à la face postérieure de la cornée et envahissement de l'angle, du trabéculum et du lacis par du tissu myxofibromateux. Pour certains, il y aurait, comme dans le glaucome congénital, une persistance du ligament pectiné.

2°)- Envahissement de l'uvée et plus particulièrement de la choroïde par du tissu neurofibromateux.

Quant à l'examen d'un fragment de la tumeur faciale, il montre un aspect de multiples filets nerveux hypertrophiés, sans formation angiomateuse. C'est un schwannome typique.

Cet examen anatomo-pathologique nous permet de mieux comprendre les différentes théories proposées pour expliquer la formation de l'hydrophtalmie.

LERAS, en 1960, et FRANÇOIS, en 1961, ont insisté sur le fait que l'hydrophtalmie n'existe que s'il y a une atteinte des annexes oculaires (paupières). Ceci la met en parallèle avec une autre phacomatose : l'angiomatose de STURGE-WEBER-KRABBE, où le glaucome congénital n'existe que quand l'affection intéresse aussi tarse et conjonctive. Pour FRANÇOIS, cette hydrophtalmie est secondaire.

Les différentes théories sont :

1°)- Anomalies congénitales de l'angle, comme dans la buphtalmie essentielle.

2°)- Neurofibromatose uvéale, développée aux dépens des nerfs ciliaires. Celle-ci entraînerait :

- un comblement de l'angle, par extension à son niveau du processus tumoral uvéal ;

- une hyperpigmentation et une sclérification du trabéculum avec rétrécissement ou occlusion complète du canal de Schlemm ;

- la fermeture de l'angle par déplacement en avant de la racine irienne qui peut s'accoler à la cornée ;

- l'augmentation du volume intra-oculaire par accroissement du volume de l'uvée ;

- des troubles des échanges hémato-oculaires : les lésions des nerfs ciliaires, et notamment la paralysie des branches vaso-motrices, amèneraient une hypersécrétion d'humeur aqueuse due à l'hyperhémie.

Pour certains, la destruction des fibres trophiques uvéales provoquerait, par fibrose généralisée, des perturbations de la circulation lymphatique uvéale.

3°)- Un processus d'hypertrophie diffuse.

Aussi a-t-on quelquefois assimilé la buphtalmie à l'équivalent oculaire de l'hémihypertrophie faciale.

Ces différentes hypothèses semblent, en fait, plus complémentaires que véritablement antinomiques.

Ainsi comprend-on que la thérapeutique n'ait qu'une efficacité transitoire. La goniotomie agit peu sur un canal de Schlemm presque obturé, d'autant plus que le tissu neurofibromateux peut se reformer et venir de nouveau obturer l'angle.

Pour les mêmes raisons, une fistule du type Elliot peut se reboucher.

C'est encore l'iridencleisis qui semble avoir donné les meilleurs résultats. Mais, à longue échéance, le pronostic est, comme l'on sait, toujours réservé.

o o

Pour terminer, nous devons aborder, outre le problème du diagnostic étiologique, celui du mécanisme d'induction de la localisation oculo-faciale et enfin celui de l'existence éventuelle d'une transmission familiale de cette même localisation.

1°)- Le diagnostic étiologique.

Nous avons vu qu'au début, l'absence de signe de maladie de Recklinghausen avait plutôt fait porter, chez notre malade, le diagnostic de buphtalmie essentielle. En effet, les taches "café au lait" étaient trop petites pour être perceptibles ou n'existaient pas. En outre, la notion de neurofibromatose familiale n'était pas encore connue.

Trois mois plus tard, lors de l'apparition de taches brunes sur la rotule et sur la tempe, le diagnostic de buphtalmie d'origine neurofibromateuse était envisagé.

Ceci était confirmé dans un troisième stade, lorsqu'on vit se développer le névrome plexiforme de la paupière supérieure et l'hypertrophie faciale.

Ce sont donc les taches "café au lait" qui ont éliminé le diagnostic possible de sclérose tubéreuse de Bourneville ou de neuro-angiomatose encéphalo-faciale, qui peuvent, elles aussi, donner une hypertrophie faciale et une buphtalmie.

2°)- L'hypertrophie faciale, et en particulier l'hypertrophie osseuse, semble due, pour certains, à une induction anormale de la croissance par des nerfs hypertrophiques ; pour d'autres (LARMANDE), à des facteurs diencéphaliques.

Pour SARAUX, il faudrait incriminer un trouble du développement embryonnaire. On a démontré, en effet, chez les batraciens, que la crête neurale

fournissait des éléments mésenchymateux (ectomésenchyme) qui formaient en partie le squelette de la tête et le derme céphalique. Un tel processus est probable chez l'homme, mais demande à être confirmé.

En outre, le lieu d'élection de l'hypertrophie neurofibromateuse est le territoire du V, auquel correspond précisément l'amas le plus important de la crête neurale.

Le dernier problème, celui de l'hérédité, est difficile à résoudre.

La transmission de la maladie de Recklinghausen se fait, classiquement, suivant les lois de l'hérédité mendelienne, comme une tare dominante. Or, les analyses familiales des cas publiés montraient plutôt le caractère sporadique de la localisation oculo-faciale.

Il fallait donc faire intervenir un processus mutagène ou une variation d'expressivité. Cependant, dans un cas unilatéral publié par TURPIN et SARAUX en 1960, ainsi que dans l'observation que nous avons rapportée, il existait, chez la mère, des signes périphériques de maladie de Recklinghausen.

Il faut donc se demander si ce caractère sporadique n'est pas une apparence plus qu'une réalité et si des formes frustes n'auraient pas pu être dépistées dans bien des cas, par un examen attentif des parents et germains.

L'étude chromosomique n'a jamais révélé d'anomalie.

LE GLIOME DU CHIASMA

Il a été découvert, dans notre cas, par la radiographie de la selle turcique, de façon précoce, puisque l'enfant avait deux ans.

Nous verrons plus loin que le diagnostic clinique du gliome chiasmatique était pratiquement impossible à faire.

En effet, lorsque le fond d'oeil était encore visible, la pâleur papillaire qu'on y découvrait était plutôt mise sur le compte de l'hypertonie. En outre, il n'était pas question de mesurer une exophtalmie sur ces yeux buphtalmes. Et enfin, le champ visuel ne pouvait être pratiqué, d'une part à cause du jeune âge, et d'autre part en raison de l'état cornéen et palpébral.

Les radiographies des trous optiques, faites en même temps, montraient qu'ils étaient agrandis surtout à gauche. Il semblait donc y avoir une atteinte gliomateuse diffuse du chiasma et d'un ou de deux nerfs optiques.

Après avoir rappelé les généralités concernant l'association du gliome des voies optiques et de la maladie de Recklinghausen, nous envisagerons le problème diagnostique et thérapeutique.

A- GENERALITES.

Fréquence

Les gliomes des voies optiques sont peu fréquents. MARTIN et CUSHING rapportent un pourcentage de 0,84 % sur une série de 826 tumeurs intracrâniennes.

TAVERAS et coll. trouvent 34 cas sur une série de 2.000 gliomes, soit 1,7 %.

FRED et FOWLER, entre 1947 et 1957, trouvent 13 cas de tumeur primitive du nerf optique, sur 236 cas de tumeurs intracrâniennes, chez le jeune enfant ; soit une fréquence de 5,1 % et de 7 %, si les gliomes seuls sont retenus.

Plusieurs points particuliers sont à considérer :

1°)- L'âge de découverte : En moyenne, 75 % des cas sont découverts au-dessous de l'âge de 15 ans. Mais ceci est variable suivant les séries.

Dans une série de PAILLAS et coll. (1961), sur huit cas, sept avaient entre six mois et quatorze ans.

Mais les adultes n'en sont pas exempts. LAZORTHES, en 1954, rapporte deux cas de femmes ayant 28 et 48 ans.

KAHN (1961) rapporte également deux cas de femmes ayant 36 et 31 ans.

2°)- Ces tumeurs sont en général peu malignes. HUDSON note que, souvent, les patients survivent vingt ans et plus après une ablation incomplète, sans que la tumeur progresse apparemment. Ce qui aurait été confirmé par beaucoup d'auteurs.

Ces patients peuvent survivre longtemps, leur seul symptôme étant la perte de la vision. Ceci est expliqué par l'histologie.

3°)- De tous les gliomes des nerfs crâniens, celui du nerf et des voies optiques est le plus rare (MARTIN et CUSHING).

4°)- L'association de gliome des nerfs crâniens n'est pas rare, avec, en particulier, une neurofibromatose de Recklinghausen.

BREGEAT, dans sa thèse, trouve, sur treize cas rapportés, deux fois des taches "café au lait" sur les téguments des malades.

Dans une série de neuf enfants ayant un gliome des voies optiques intracrâniennes, FRED et FOWLER rapportent quatre cas, dans lesquels il y avait des signes cutanés de Recklinghausen. Ceci, pour eux, justifiait l'adage qu'un tiers des gliomes des voies optiques montrent des signes de neurofibromatose périphérique .

Dans une thèse récente, LEGLAND rapporte quatre cas de gliomes des voies optiques associés à un Recklinghausen, sur un total de huit cas. Il existait toujours une neurofibromatose familiale.

Il est à noter que, histologiquement, ces gliomes par neurofibromatose ne se distinguent en rien des autres gliomes sans localisation cutanée.

B- RAPPEL HISTOLOGIQUE.

La structure histologique a été interprétée de façon différente suivant les auteurs, bien que les aspects décrits soient en fait très voisins.

Ces tumeurs du chiasma sont, le plus souvent, des SPONGIOBLASTOMES (BAILEY). Leur aspect palissadique les rapproche des schwannomes.

D'autres auteurs, tels BREGEAT, LUNDBERG, DEL RIO HORTEGA, les identifient, au contraire, aux OLIGODENDROCYTOMES ; mais l'aspect schwannoïde est pratiquement le même que celui décrit par BAILEY.

Ceci rend aisément compte de la fréquence de leur association avec la neurofibromatose de Recklinghausen, étant donné, outre la texture schwannoïde, la présence d'un riche réseau fibrillaire et la participation des cellules mésoblastiques à la prolifération néoplasique.

La rareté des mitoses confirme la nature bénigne de ces tumeurs qui n'affectent une gravité réelle qu'à la mesure de leur siège, tout à la fois dans une région vitale et à la partie antérieure du tractus optique.

Mais les gliomes schwannoïdes ne résument pas tous les aspects histologiques. Il existe, en effet:

1°)- les ASTROCYTOMES (stade I de KERNOHAN) de type fibrillaire, dont l'allure générale n'est pas tellement différente des gliomes schwannoïdes. Cette localisation chiasmatique représente un peu moins de deux pour cent de tous les astrocytomes cérébraux.

2°)- les ASTROBLASTOMES et GLIOBLASTOMES multifocaux des stades III et IV de KERNOHAN semblent, en fait, plutôt une extension d'une tumeur de voisinage (circonvolution frontale interne ou inférieure, gyrus rectus), propagée au chiasma et à la bandelette optique, qu'une localisation au tractus optique à proprement parler.

C- LE RAPPEL CLINIQUE

sera succinct, étant donné que le diagnostic a été, dans notre cas, fait sur la seule image radiographique.

Le début est habituellement marqué par une baisse de l'acuité visuelle ; elle passe souvent inaperçue à cet âge, ce qui explique qu'en cas d'atteinte du nerf optique, ce soit plutôt l'exophtalmie qui attire l'attention. Elle est lente, progressive, indolore, non pulsatile, axile ou non. Mais elle

n'est pas constante.

Le tableau peut également débuter par des troubles oculo-moteurs.

A la période d'état, on note l'exagération de l'exophtalmie, si elle existait déjà. L'examen pourrait mettre en évidence la diminution importante de l'acuité visuelle unilatérale, ou bilatérale avec prédominance d'un côté.

Les troubles pupillaires sont fréquents : si la cornée est claire, on note une mydriase avec abolition du réflexe photomoteur.

Les troubles du champ visuel sont constants. Mais il n'est, malheureusement, pas toujours explorable.

Les déficits sont souvent mal systématisés. Ils affectent parfois un caractère hémianopsique avec ou sans participation maculaire.

On retrouve rarement la classique hémianopsie bitemporale.

Le plus souvent, le champ visuel est rétréci d'une manière irrégulièrement concentrique. Cependant, le champ peut être normal d'un côté et totalement absent de l'autre.

Au total, les limites des déficits sont presque toujours irrégulières et l'incongruence pratiquement constante.

L'ophtalmoscopie montre, quand elle est encore possible, une atrophie optique uni ou bilatérale.

La stase papillaire est fréquente, souvent bilatérale, avec prédominance d'un côté.

Cette stase peut précéder, accompagner ou même suivre l'atrophie optique (BREGEAT).

Enfin, au point de vue oculo-moteur, peuvent exister un strabisme divergent, une paralysie de la VIme paire, un nystagmus horizontal qui accompagne souvent l'hypertension intracrânienne.

L'examen neurologique recherche des symptômes neuro-hypophysaires ou des signes neurologiques à proprement parler.

Il peut exister, en effet, des altérations des fonctions hypothalamiques : diabète insipide, glycosurie, obésité, enfin souvent des troubles du sommeil avec insomnie ou au contraire hypersomnie.

Les fonctions hypophysaires sont quelquefois touchées : troubles du développement, troubles génitaux, troubles des téguments et des phanères.

Les troubles neurologiques à proprement parler sont presque tous en rapport avec une H.I.C.. Elle est décelée par l'hydrocéphalie, par l'oedème papillaire ou par les examens complémentaires (radiographie simple, ventriculographie, etc...).

Des signes périphériques peuvent exister. Ils sont tantôt vestibulo-cérébelleux avec quelquefois tremblement, troubles de la marche ; tantôt à type de modification du psychisme avec éveil intellectuel précoce ou, au contraire, retardé.

Des troubles pyramidaux sensitifs et moteurs sont possibles, comme dans notre cas où l'enfant a présenté un déficit transitoire hémiparétique droit.

D- LES SIGNES RADIOLOGIQUES

sont, pour nous, d'une valeur inestimable. Ce sont souvent eux qui permettent de faire le diagnostic de gliome du chiasma si l'enfant ne voit pas et si le champ visuel est impossible.

En outre, ce sont eux seuls qui permettent de

suivre l'évolution après traitement, si les autres examens ophtalmologiques n'ont pu être faits en raison de la cécité ou du jeune âge de l'enfant.

BREGEAT les classe en plusieurs rubriques.

Mais, en fait, deux examens sont fondamentaux:

- la radiographie de la selle turcique,
- la radiographie des trous optiques sous incidence spéciale.

a)- L'aspect de la selle turcique en gourde ou en oméga est un excellent signe, pour CUSHING.

Les clichés sont centrés sur la selle, à deux centimètres en arrière du rebord orbitaire et à deux centimètres au-dessus de l'apophyse zygomatique. L'image en gourde est observée dans la moitié des cas environ. On l'explique par le développement de la tumeur qui vient éroder l'os sphénoïde au-dessous et en dedans des apophyses clinoïdes antérieures. Ainsi la selle se continue en avant par une dilatation ovoïde plus petite qu'elle et située plus haut, avec une petite encoche pour séparer les deux portions.

Dans certains cas, l'encoche n'existe pas ; la selle prend alors l'aspect dit "en savate".

Pour BREGEAT, l'aspect en gourde s'explique par la localisation de la tumeur à la portion intracrânienne des deux ou d'un seul nerf optique.

Les clinoïdes antérieures sont, par ailleurs, souvent amincies, effilées, en voie de destruction.

Il faut distinguer trois images différentes qui résultent de mécanismes différents :

- L'image en oméga, horizontale, qui est réalisée par une importante dilatation ovoïde sous la clinoïde antérieure, devant la selle et à son niveau.
- L'image en gourde penchée, qui est réalisée

par une dilatation moins marquée : c'est le type décrit plus haut.

Ces deux aspects sont dus à la dilatation du nerf optique dans sa portion intracrânienne. L'aspect peut être uni ou bilatéral, suivant qu'un seul ou que les deux nerfs optiques sont touchés.

- L'image en gourde verticale est réalisée, elle, par une excavation portant sur la partie médiane de la gouttière optique et du jugum. Cette image peut se rencontrer aussi en cas de dilatation du IIIe ventricule.

La radiographie du crâne objective également des signes d'hypertension intracrânienne : impressions digitiformes, disjonction des sutures, érosion de la lame quadrilatère, érosion des apophyses clinoïdes postérieures, élargissement de la fosse temporale.

Si un doute subsiste sur l'intégrité de la selle turcique, il faudra toujours compléter l'examen par des tomographies ou des stéréoradiographies de l'étage moyen du crâne.

En effet, ces images de la région sellaire sont quelquefois d'interprétation difficile, car une H.I.C. peut donner des signes identiques sans tumeur du chiasma.

Certaines variations anatomiques (décalage des clinoïdes antérieures, par exemple) peuvent réaliser de faux aspects en gourde.

Il faut insister tout particulièrement sur le fait que, assez fréquemment, on a pu voir des anomalies radiologiques de la selle turcique sans gliome du chiasma associé. De nombreux auteurs ont déjà mis ce fait en évidence : VOGT (1924), METZGER (1925), MINTSCHVEMA (1926), AUGUSCHEWITSCH (1929), LEBAS (1960) et, plus récemment, TURPIN et SARAUX.

Dans ces cas, la selle turcique était soit un

peu plus déroulée que la normale, soit un peu agrandie dans son diamètre antéro-postérieur. Il n'y avait pas de calcification intracrânienne. Jamais ces images n'ont présenté les aspects en gourde, en oméga ou en savate, et aucun autre signe de tumeur intrasellaire n'a pu être retrouvé.

Cependant, dans trois cas, il y avait des signes acromégaloïdes associés à cette anomalie radiologique ; ce qui pose, évidemment, le problème non encore résolu à l'heure actuelle, d'un rapport de cause à effet entre les modifications de l'étage moyen et l'ébauche d'acromégalie. Il peut s'agir, pour certains, d'une localisation particulière du processus d'hypertrophie osseuse qui peut toucher aussi, comme on le sait, l'étage moyen du crâne et, notamment, le sphénoïde.

Pour d'autres auteurs (VOGT), il existe une relation certaine entre ces deux symptômes.

Chez l'enfant, elle peut être physiologique (PAILLAS).

Enfin, elle peut être consécutive à une arachnoïdite bloquée, à un adénome hypophysaire, à un crâniopharyngiome.

b)- D'autres examens sont nécessaires :

= Au premier chef, l'examen des trous optiques sous incidence radiologique spéciale de Hartmann. Leur modification serait, en date, plus précoce que celle de la selle turcique.

Le trou optique normal est, en général, en forme de haricot allongé transversalement, de 4,65mm de long sur 4,1mm de haut. Les contours en sont réguliers.

Le trou optique gliomateux a, le plus souvent, son diamètre augmenté, de façon circulaire.

Cette dilatation peut être unilatérale et évoque le gliome de la portion intracrânienne du nerf optique ou bilatérale.

Mais la forme du trou optique dilaté peut être triangulaire. La dilatation peut aussi être très irrégulière, voire indéterminable, en raison de la destruction importante de ses contours osseux.

Une fois encore, nous voyons que la dilatation d'un ou de deux trous optiques, si elle est fortement évocatrice de gliome des voies optiques, n'est pas absolument pathognomonique :

- Un gliome du chiasma certain ne s'accompagne pas forcément de dilatation d'un trou optique ;

- Une hydrocéphalie peut s'accompagner d'une dilatation des deux trous optiques ;

- Il existe de nombreuses variations anatomiques de forme et de taille, aussi bien entre les individus que chez le même individu. Quarante pour cent de la population possède des trous optiques de taille asymétrique, la variation pouvant aller jusqu'à vingt pour cent, d'un côté à l'autre.

- Un prolongement intracanaliculaire d'un adénome pituitaire, un cholestéatome, voire une arachnoïdite opto-chiasmatique, peuvent donner un agrandissement du trou optique.

- Dans certaines maladies de Recklinghausen, on a pu, comme pour la selle turcique, trouver des variations isolées, en forme et en taille, des trous optiques, sans coexistence de gliome du chiasma ou du nerf optique.

Malgré ces restrictions, les radiographies de la selle turcique et des trous optiques, comparées aux renseignements qu'apporte la clinique, sont d'une grande utilité pour le diagnostic des tumeurs du chiasma.

= La ventriculographie fournit des renseigne-

ments de premier ordre, puisqu'elle permet de localiser et de voir le processus tumoral, et de juger de son retentissement sur la dynamique ventriculaire.

Elle pourra être complétée par une encéphalographie ou une cisternographie gazeuses.

Principe : Injecter de l'air dans le carrefour ventriculaire et dans la corne postérieure occipitale après trépanoponction. Ce n'est pas toujours sans danger, car il y a un petit risque d'oedème cérébral.

Il ne faudra donc pas la faire systématiquement. Elle est pourtant d'une grande utilité, lorsque le diagnostic est certain ou que l'on veut éliminer une autre tumeur de voisinage.

Résultats : On recherche des modifications du IIIme ventricule et des ventricules latéraux :

Le troisième ventricule peut ne pas être injecté du tout ou l'être de façon discrète, ce qui prouve sa légère perméabilité. On peut noter une amputation de sa portion antéro-inférieure ou une déviation latérale.

Les ventricules latéraux sont souvent dilatés, témoins de l'hydrocéphalie concomitante. Quelquefois, l'un des ventricules est plus dilaté que l'autre ; ceci traduit une obstruction incomplète du trou de Monroe.

Dans certains cas rares, au début, la ventriculographie est normale.

Au total : la tumeur chiasmatique se développant dans le plancher du IIIme ventricule produit une amputation antérieure de ce même ventricule ou le refoule.

Dans certains cas, l'acqueduc de Sylvius peut être comprimé.

La constatation de telles altérations, jointes aux déformations typiques de la selle et des trous optiques, évoquera fortement le diagnostic de gliome.

= Le dernier examen quelquefois pratiqué, mais qui, pour PAILLAS, offre surtout un intérêt préopératoire, est l'angiographie cérébrale par voie carotidienne.

Elle objective le déplacement subi par les gros vaisseaux de l'hexagone de Willis. Mais ceci n'a pas d'intérêt diagnostique.

E- Envisageons rapidement LES DIFFÉRENTS ÉLÉMENTS DU DIAGNOSTIC.

Si la triade classique est au complet, à savoir: les symptômes ophtalmologiques, les signes d'atteinte hypothalamique, les lésions radiologiques, chez un enfant atteint de neurofibromatose, le diagnostic semble évident. L'évolution sera, aussi, caractéristique.

Mais souvent, en fait, on sait qu'il y a une atteinte de la région chiasmatique ; mais la triade n'est pas au complet, d'autres signes viennent s'ajouter que l'on ne trouve pas, classiquement, dans les gliomes, telles les calcifications suprasellaires.

Dans les cas douteux, l'intervention, si elle est possible, amènera une certitude diagnostique et, quelquefois, permettra une biopsie.

Les principaux diagnostics différentiels sont, chez l'enfant :

1°)- Le crâniopharyngiome à variété suprasellaire, qui possède les mêmes signes cliniques que le gliome du chiasma (syndromes hypothalamiques et hypophysaires, syndrome d'hypertension intracrânienne).

Mais, du point de vue radiologique, on

note plusieurs différences :

- Le crâniopharyngiome a une selle turcique agrandie, mais pas en forme de gourde. Les trous optiques sont normaux ; il y a en général des calcifications suprasellaires.

- Les clinoïdes postérieures sont érodées, alors que, dans le gliome du chiasma, l'atteinte porte surtout sur les clinoïdes antérieures (du moins dans les gliomes antérieurs).

Ceci montre l'intérêt de l'examen histologique, si l'intervention peut être pratiquée.

2°)- L'encéphalite du IIIme ventricule est rare.

3°)- Le cholestéatome suprasellaire est beaucoup plus rare que le gliome du chiasma, mais se développe surtout chez l'enfant.

Il est caractérisé par une atrophie optique primitive d'évolution très lente, avec une hémianopsie bitemporale.

La selle turcique est normale, mais la gouttière et les trous optiques sont agrandis. Il n'y a pas de perturbation neuro-hypophysaire.

Nous n'omettrons pas, chez l'enfant et chez l'adulte, de citer :

- l'arachnoïdite opto-chiasmatique, qui peut d'ailleurs coexister avec un gliome du chiasma.

- toutes les tumeurs du IIIme ventricule, de pronostic beaucoup plus sombre, les tentatives thérapeutiques étant pratiquement impossibles.

F- LA THERAPEUTIQUE

est, dans les gliomes du chiasma, de deux ordres : chirurgicale et radiothérapique.

La chirurgie

ne pouvait être utilisée dans notre cas, étant donné l'atteinte chiasmatique avancée. Et comme, d'autre part, une intervention du type décompressif ne s'imposait pas dans l'immédiat, la thérapeutique envisagée fut essentiellement :

La radiothérapie

En raison de leur profondeur et de leur volume, les gliomes du nerf optique et du chiasma ne sont justiciables que de la radiothérapie pénétrante avec des rayons durs.

Classiquement, le gliome du nerf optique n'était pas radiosensible. Mais beaucoup d'auteurs ont appliqué cette technique comme complément à la chirurgie ou lorsque, le chiasma étant atteint, aucune chirurgie n'était plus possible.

Technique : Il faut des champs très étroits qui peuvent se centrer sur la tumeur, ainsi que le réalisait la technique de BACLESSE. Cette technique semble cependant dépassée ; il en est de même de l'irradiation par voie orbitaire trans-oculaire qui, si elle ne compromet pas la vision, puisque l'oeil est déjà fonctionnellement perdu, va cependant entraîner une perte anatomique par perforation du globe.

SWYNGEDAUMA estime qu'il faut une dose de 6.000 r, répartie sur deux mois, pour avoir un résultat.

Les portes d'entrée seront : frontales, jugales, temporo-orbitaires surtout, qui fournissent le meilleur rendement.

Le centrage du rayonnement doit être très précis, pour ne pas léser les formations de voisinage. Le malade doit être, par conséquent, parfaitement immobile.

Le radiocobalt (CO 60), soit en champs fixes,

soit en cyclothérapie, est d'un emploi plus aisé que les méthodes utilisées auparavant.

La cyclothérapie minimise, en outre, les risques pour les tissus traversés, tout en multipliant les portes d'entrée.

Le rayonnement, étant diaphragmé à la sortie de l'émetteur, est centré de façon extrêmement précise sur la région à traiter.

Les résultats de la radiothérapie :

Dans notre cas, l'enfant n'a pu être revu ; en l'absence de nouvelles radiographies de la selle turcique ou de nouvelle encéphalographie gazeuse, on ne peut juger de la diminution éventuelle du processus tumoral.

Cependant si, sur le plan esthétique, l'aspect avait peu changé, sur le plan intellectuel et psychomoteur, le développement se faisait de façon tout à fait normale.

N'ayant pas assez de recul, il est donc difficile de juger ; mais le résultat semble cependant avoir été favorable.

L'efficacité de la radiothérapie, dans les gliomes des voies optiques, ne recueille pas, cependant, tous les suffrages.

Beaucoup la jugent inefficace.

OFFRET, en 1951, classe les tumeurs du nerf optique dans la liste de celles qui ne sont pas justiciables de la radiothérapie. REESE, la même année, déclare la même chose. Cependant, certains auteurs ont obtenu de bons résultats.

Elle a des inconvénients non négligeables,tels que les périodes d'inconfort dues aux modifications cutanées (SPAULDING, 1961). OFFRET dit que le danger de la radiothérapie est double : local, avec risque

de lésions orbitaires et oculaires, - général : le mal des rayons.

Actuellement, en fragmentant les doses, en focalisant mieux, ces complications sont évitées au maximum.

Beaucoup l'emploient lorsque la chirurgie est impossible, si la selle turcique est érodée : FOWLER, BONAMOUR, MURGIA, DYBICKA, COGAN.

Pour certains, la radiothérapie est une méthode qui se suffit à elle-même, que le chiasma soit envahi ou non.

C'est ainsi que BONAMOUR a traité un enfant de trois ans, porteur d'un gliome du nerf optique droit et du chiasma, par 8.000 r (5.000 par champ temporal droit, 3.000 par champ temporal gauche), sans incident. On a assisté à une régression de tous les signes, notamment de l'oedème papillaire ; mais le recul est insuffisant.

Dans un travail récent (1956), TAVERAS et coll. rapportent 34 cas de gliome des nerfs optiques et du chiasma.

- 25 d'entre eux furent opérés, et 19 fois une action directe fut pratiquée (biopsie, exérèse, drainage liquidien) ;

- les 9 autres malades furent soumis d'emblée à une radiothérapie, le diagnostic ayant pu, comme dans notre cas, être affirmé par la clinique, la radiologie, simple ou avec contraste gazeux.

Ces auteurs pensent que la chirurgie devrait être réservée aux cas où le diagnostic est douteux et où il existe un blocage de la circulation liquidienne.

Le traitement radiothérapique leur semble particulièrement efficace sur les troubles visuels. L'efficacité des rayons fut contrôlée, dans de nom-

breux cas, par les artériographies, intéressantes lorsque la tumeur était suprasellaire, et par des encéphalographies gazeuses qui mirent en évidence des régressions remarquables de la tumeur, et ceci pour des durées après traitement allant jusqu'à 19 et 20 ans.

La radiothérapie a donc son indication essentielle dans l'atteinte du chiasma. Elle possède l'avantage de conserver plus longtemps la vision. Pour TAVERAS, elle joue un rôle certain sur la régression du volume tumoral, ainsi que sur les réactions oedémateuses associées. Mais son action d'ensemble est inconstante.

Et si l'on considère la lenteur du développement des gliomes, on comprend qu'un si grand nombre d'auteurs doutent encore de son efficacité, tant que l'on ne pourra pas avoir des statistiques à plus grande échelle ; ce que résument HAYE, JAMMET et DOLLFUS dans leur rapport à la S.F.O. en 1965.

Les résultats initiaux des cas présentés par TAVERAS semblent excellents, mais l'évolution a montré que huit sur neuf des malades chez qui l'affection apparaissait stabilisée par les rayons durent être opérés secondairement, leur vision ayant continué de diminuer après radiothérapie. Ils ont utilisé une dose de 1.200 r à chaque traitement, les malades en ayant subi en général trois, avec un intervalle de six semaines entre deux séances. Ils utilisent comme constante 180 K.V., avec une distance foyer-peau de cinquante centimètres, une épaisseur de Cu de 0,95 mm à 1,2 mm, à raison de 200 r par séance environ.

Dans l'ensemble, la radiothérapie semble pourtant avoir donné de bonnes rémissions cliniques et radiologiques. Il n'est pas tout à fait vrai de dire que, dans les gliomes des voies optiques, la radiothérapie ne vit que des contre-indications de la chirurgie. Elle revêt cependant la forme d'un

traitement à part entière dans les tumeurs vues tardivement ou lorsque le chiasma est envahi.

C O N C L U S I O N S

Les manifestations ophtalmologiques et neurologiques sont fréquentes dans la maladie de Recklinghausen.

L'association buphtalmie et hypertrophie faciale bilatérales, d'origine neurofibromateuse avec gliome du chiasma, est exceptionnelle, puisque nous n'en avons trouvé qu'un seul cas, jusqu'à ce jour, dans la littérature.

Cette double atteinte pose des problèmes diagnostiques et thérapeutiques.

1)- Si, dès le début, le glaucome congénital est souvent évident avec sa buphtalmie, l'étiologie, par contre, l'est beaucoup moins, en l'absence de signes évocateurs d'une maladie de Recklinghausen.

2)- Le diagnostic clinique du gliome du chiasma est impossible, ou très difficile, sur un enfant mal-voyant. On peut même dire que, dans une certaine mesure, la localisation oculo-faciale cache cliniquement le gliome. En effet :

- Il est très difficile de faire le diagnostic d'une exophtalmie, lorsque les deux globes sont buphtalmes ;

- La constatation d'une pâleur papillaire peut être mise plutôt sur le compte de l'hypertonie ;

- Le trouble cornéen empêche, outre l'ophtalmoscopie précise, l'exploration, même grossière,

du champ visuel.

Ce sont essentiellement les examens radiologiques qui font le diagnostic de gliome du chiasma.

Du point de vue thérapeutique, il s'agit, naturellement, de tenter d'agir sur trois ordres de manifestations :

- sur le névrome plexiforme ; on a vu la difficulté de son traitement qui peut, dans certains cas, retarder l'évolution, mais n'empêche cependant pas la monstrueuse déformation faciale d'apparaître. On a recours à la chirurgie ou à la radiothérapie rasante.

- sur le glaucome congénital : le traitement améliore le tonus et éclaircit la cornée pour un temps ; mais la fonction visuelle est cependant condamnée à une échéance plus ou moins lointaine, quand ce n'est pas le globe lui-même que l'on doit énucléer. Les opérations à action directe sur l'angle, telle l'opération de Barkan, n'agissent pac sur cet angle malformé. Les fistules du type Lagrange ou Elliot ont une action brève. C'est, en fait, l'iridencleisis qui semble avoir donné les rémissions les plus longues. En dernier recours, on utilisera la diathermocoagulation des artères musculaires.

- sur le gliome du chiasma associé, il n'existe qu'une seule thérapeutique possible : c'est la radiothérapie.

Si l'on ne tient pas compte des complications dues à l'hydrocéphalie interne (qui, chez notre malade, n'existait pas au moment où la ventriculographie a été faite), cette tumeur évolue assez lentement ; elle est compatible avec une longue survie.

VU & PERMIS D'IMPRIMER :

Le Recteur
de l'Académie de Paris,

J. ROCHE

Le Doyen de la Faculté
de Médecine,

G. BROUET

Le Président
de la thèse,

G. OFFRET

B I B L I O G R A P H I E

(1)- BONAMOUR G.- Indications thérapeutiques dans le gliome du nerf optique chez l'enfant.- Bull. Soc. Opht. France, Mai-Juin 1961, N° 5-6, 457-459.

(2)- BREGEAT P.- Contribution à l'étude des gliomes primitifs du chiasma optique.- Thèse Paris, 900, 1, N° 91, 1942, Foulon, éd.-

(3)- BRINI A., SIBILLY A. et FONTAINE R.- Glaucome congénital et maladie de Recklinghausen uvéale. Anévrysme artério-veineux et neuro-fibromatose sous-cutanés de la région temporale homolatérale.- Bull. Soc. Opht. France, Juil.-Août 1965, 65, N° 7-8, 665-671.

(4)- CHARLEUX J.- Manifestations palpébrales orbitaires de la maladie de Recklinghausen.- Thèse médecine Lyon, 90, 982, 1957, N° 88.

(5)- CHARLEUX J.- Les manifestations palpébrales et orbitaires de la neurofibromatose de Recklinghausen.- Ann. Oculist. (Paris), 1960, 193/11, 930-962.

(6)- COLLIER M.- Aplasie cutanée circonscrite, buphtalmie avec hémihypertrophie faciale homolatérale, glaucome congénital.- Bull. Soc. Opht. France, Sept.-Oct. 1961, N° 9-10, 772-773.

(7)- COLLIER M.- Aplasie circonscrite, buphtalmie avec hémihypertrophie faciale homolatérale, glaucome congénital.- Arch. Opht., Mars 1962, 22, N° 2, 167.

(8)- DILENGE D., SARAUX H., SIMON J., CALABRO A.- La forme oculo-faciale bilatérale de la neurofibromatose (tableau radiologique).- Journal de Radiol. et Electrol., Tome 46, 1965, N°3-4, p. 143-146.

(9)- DYBICKA A., MATULEWICZ S. and PIELOWSKI J.- Primary tumors of the optic pathways in children.- Neurol. Psych. Pol. 6 : 181-190, Mars-Avril 1956.

(10)- FOWLER F.D. and MATSON D.D.- Gliomas of the optic pathways in childhood.- J. Neurosurgery, 14 : 515-528, Sept. 1957.

(11)- FRANÇOIS J.- Les manifestations oculaires de la maladie de Recklinghausen.- Ann. Oculist. 181, 753-791, 1948.

(12)- FRANÇOIS J., HAUSTRATE L., PHILIPS A.- Hydrophtalmie unilatérale et hypertropnie hémifaciale homolatérale (neurinomatose de Recklinghausen).- Ann. Ocul., Fév. 1956, 189,N°2, 186-202, 10 fig.-

(13)- FRANÇOIS J., KATZ C., LAMBRETCHTS J.- Association homolatérale d'hydrophtalmie, de névrome plexiforme de la paupière supérieure et d'hémihypertrophie faciale dans la maladie de Recklinghausen.- Bull. Soc. belge Opht., 1961, N° 126, 1059-1066, 6 fig.-

(14)- FRANÇOIS J., KATZ C.- Association homolatérale d'hydrophtalmie, de névrome plexiforme de la paupière supérieure et d'hémihypertrophie faciale dans la maladie de Recklinghausen.- Ophtalmologica, 1961, 142, N° 5, 549-571, 24 fig.-

(15)- FRANÇOIS J., KATZ C. et LAMBRETCHTS - Association homolatérale d'hydrophtalmie, de névrome plexiforme de la paupière supérieure et d'hémihypertrophie faciale dans la maladie de Recklinghausen.- Arch. Opht., Mars 1961, 21, N° 2, 150.

(16)- FRIEDMAN M.W., RITCHEY C.L.- Unilateral congenital glaucoma, neurofibromatosis and pseudarthrosis.- Arch. Ophtal., Chicago, 70, 3, 294-301, 1963.

(17)- HAYE, DOLLFUS - Rapport Soc. Opht. Paris, 1965.

(18)- HERMANN P. (Angers) - Dermatolysie de la maladie de Recklinghausen.- Arch. Opht., T. 12, N° 8, 1952, pp. 774 à 778.

(19)- LADEKARL S.- Von Recklinghausen's glioma of the optic nerve and chiasma.- Acta Ophtal. Kbh., 42, 1, 127-135, 1964.

(20)- LARMANDE (A.M.) - La neuro-angiomatose encéphalo-faciale (syndrome hypothalamo-hypophysaire). Masson, Paris, 1948.

(21)- LARMANDE A.M. et TOULANT M.- Association d'éléphantiasis de la paupière, de lacunes osseuses du crâne et de selle turcique en gourde au cours de la maladie de Recklinghausen.- Algérie méd., Oct. 1952, N° 8, 517-518.

(22)- LEBAS P.- Les syndromes oculo-cutanés, maladie de Recklinghausen et glaucome congénital.- Bull. Soc. Belge Opht., 1960, 124, 48-49.

(23)- LECOQ Fr.- L'hémihypertrophie faciale neurofibromateuse avec buphtalmie (analyse d'une observation nouvelle).- Thèse Paris, 1959, N° 924.

(24)- LEGLAND J.)- Le traitement des gliomes du nerf optique.- Thèse médecine Lille, 9006, 1964.

(25)- LIEB W.A., WIRTH W.A. et GEERAETZ W.J.- L'hydrophtalmie et la neurofibromatose (Von Recklinghausen).- Confinia Neurol. 1959, 19, Nº 3, 230-247.

(26)- OFFRET G.- Les tumeurs primitives de l'orbite.- Rapport à la Soc. Fr. d'Ophtal., Paris.- Masson, éd., 1951.

(27)- PAILLAS J.E., BONNAL J., SEDAN R., BERARD H., BADIER, COMBALBERT A.- Tumeur du chiasma.- Neurochirurgie, Oct.-Déc. 1961, 7, Nº 4, 278-297.

(28)- PAILLAS J.E., GUILLOT P., BONNAL J.- Tumeurs du chiasma : à propos de deux gliomes et d'un méningiome propre du chiasma.- Presse Médicale, 59, 625, 1951.

(29)- SARAUX H. et ARON J.J.- Buphtalmie unilatérale et hémihypertrophie faciale au cours de la maladie de Recklinghausen.- Bull. Soc. Opht. France, Janv. 1959, Nº 1, 17-19.

(30)- SARAUX H. et ARON J.J.- Buphtalmie unilatérale et hémihypertrophie faciale au cours d'une maladie de Recklinghausen.- Arch. Opht., Juin 1959, 19, Nº 4, 414.

(31)- SARAUX H.- Manifestations ophtalmologiques de la maladie nerveuse de Recklinghausen.- Conf. Lyon. d'Ophtal. 1959, 51, 1-15.

(32)- SARAUX H.- Les manifestations hypertrophiques au cours des phakomatoses.- Soc. Ophtalm. Midi de la France, Toulouse, 4 Déc. 1960 - Bull. Soc. Opht. France, 1961, 4, 245-248.

(33)- SPAULDING W.M.- Glioma of the optic nerve and its management.- Am. J. Opht. 46, 654-658, 1958.

(34)- TAVERAS J.M., MOUNT L.A. and WOOD E.H.- The value of radiationtherapy in the management of glioma of the optic nerves and chiasm.- Radiology, 66, 518-528, 1956.

(35)- TURPIN R. et coll.- L'hémihypertrophie faciale neurofibromateuse avec buphtalmie. A propos d'une nouvelle observation.- Ann. Péd. (Suppl. Sem. Hôp. Paris), Juin-Juil. 1960, 36, N° 30-31, 6-7, 1921, p. 329 ; 1927, p.335.

(36)- TURPIN R., SARAUX H., CAILLE B., GRIGNON J. et CHOME J.- La forme oculo-faciale bilatérale de la neurofibromatose faciale.- Ann. Ocul., Août 1963, 122, N° 8, 776-790.